

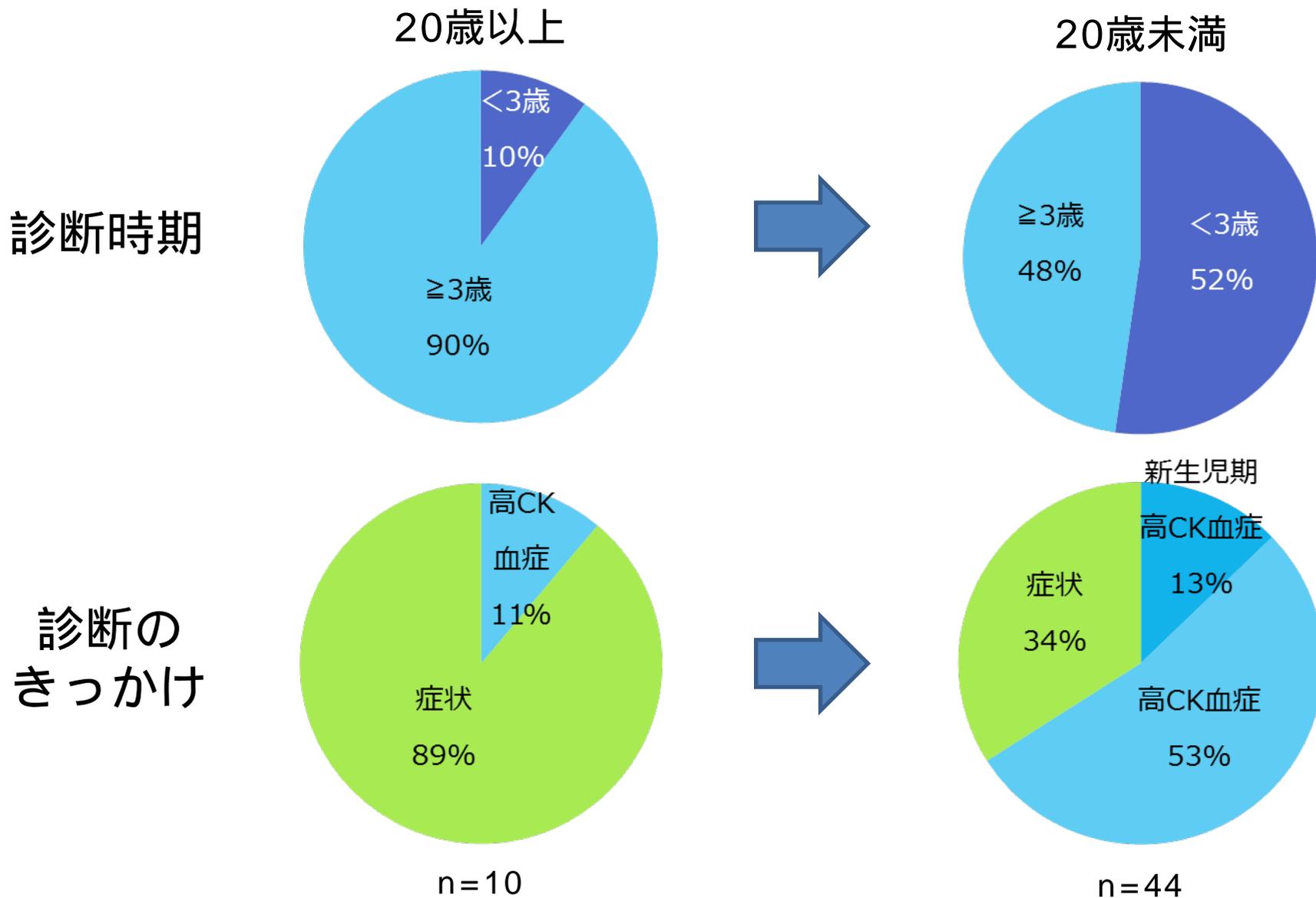
筋ジストロフィーを知ろう

—地域における疾患マネジメント—

中村昭則

国立病院機構まつもと医療センター
神経内科、神経難病センター

長野県のDMD・BMDの診断時期・きっかけ



DMDの診断・診療・療養環境の変化と対策

| 変化 | 対策 |
|------------------------------------|--|
| 早期(発症前) 診断例の増加 | <ul style="list-style-type: none">• 医療面、心理面、社会面での<u>継続的な指導・支援</u>• 遺伝カウンセリング |
| 寿命の延長 | <ul style="list-style-type: none">• 小児科から神経内科への<u>スムーズな診療移行が必要(移行医療)</u>• <u>診療・ケア体制の構築</u> |
| 治療の導入 ステロイド治療 各種治験 リハビリなど | <ul style="list-style-type: none">• <u>診療・ケアの標準化</u> (診療ガイドラインの普及と利活用) |

地域での疾患マネジメントに必要な基盤

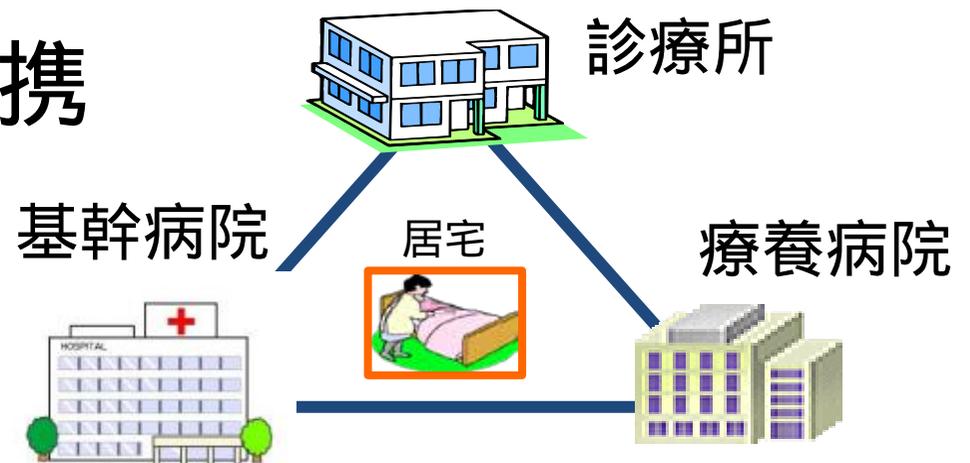
1. 多職種間の連携

緊密な情報共有

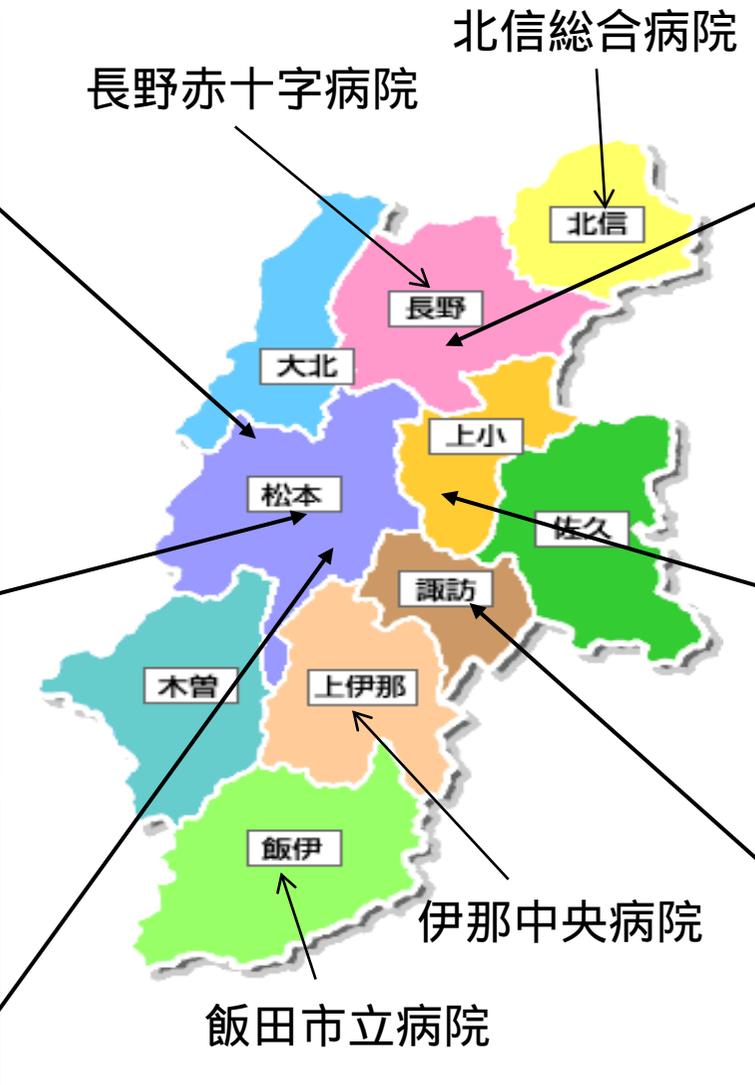


2. 居宅と多施設間の連携

居宅(療養)
診療所(在宅療養支援)
療養病院(療養・リハ入院)
基幹病院(診断・救急入院)



長野県筋ジストロフィー診療ネットワーク



2011年2月～

長野県筋ジスネットワークの活動

- ✦ 患者の状態・問題点を把握し、診療移行をスムーズに行う
- ✦ 遺伝カウンセリングの充実と社会支援
- ✦ リハビリ、ステロイド剤の導入時期の筋機能の評価
- ✦ BMD、女性ジストロフィン症の定期健診
- ✦ 筋ジス診療にあたる人材の育成
- ✦ 国内・国際治験への参加 タダラフィル国際共同治験、TAS205治験、など
- ✦ ICTを用いた情報共有・在宅医療機器の遠隔通報の開発

定期合同カンファレンス —DMDチーム医療勉強会—

遠隔会議@信州大学病院総合遠隔診療室

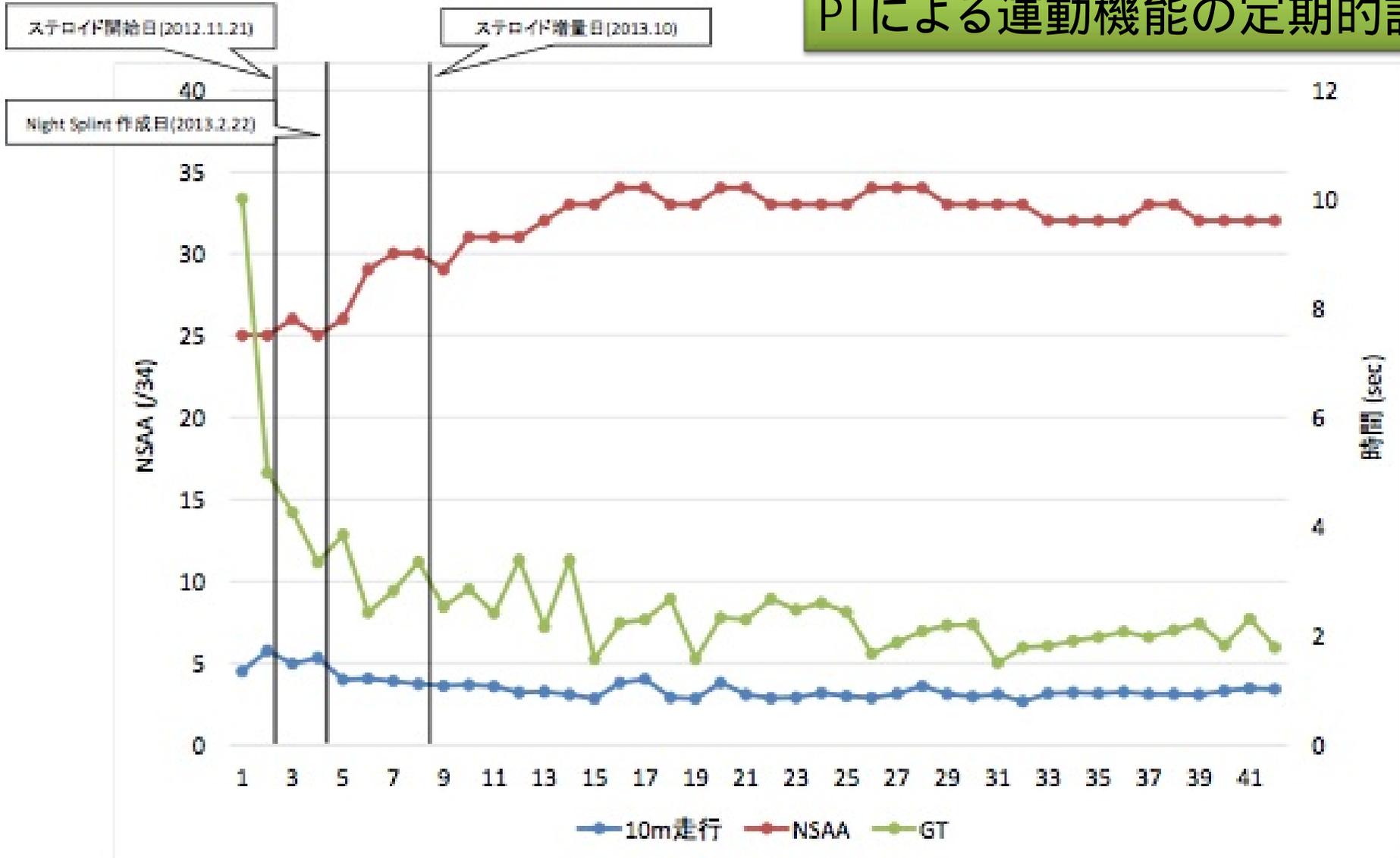


定期的カンファレンス
遠隔(テレビ)会議

2011年2月～現在
2012年4月～現在

ステロイド投与前後での運動機能評価の一例

PTによる運動機能の定期的評価



チーム医療において心がけていること

✦ 診療・ケアにおいて共通の目的意識を持つ

例) ステロイド剤の導入や治験が開始されると、
最新の治療により患者さんを良くしたい
多職種が連携して診療、評価、支援していこう

✦ 病院間、診療科間、職種間の壁を越えて関係者 全員が対等な立場で診療・ケアに当たる

自由に意見やアイデアを出し合える
innovativeな戦略を練ることができる

BMDの診療における課題

早期診断化

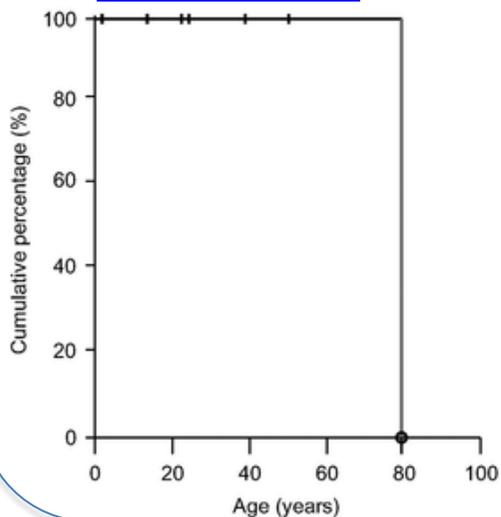
- ü 筋病理、分子遺伝学的検査だけでは診断・予後の予測が困難な場合がある
- ü BMDの表現型が多様であるため、遺伝カウンセリングにおける正確な情報提供が困難

心筋症のケアが十分に行われていない

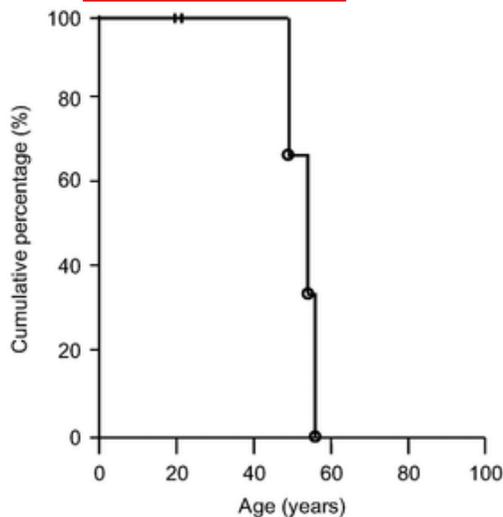
- ü 診療を行う医師への啓発が必要
- ü 早期から生活指導や投薬により進展予防が可能

ホットスポット部に欠失を持つBMDの車椅子移行年齢の違い

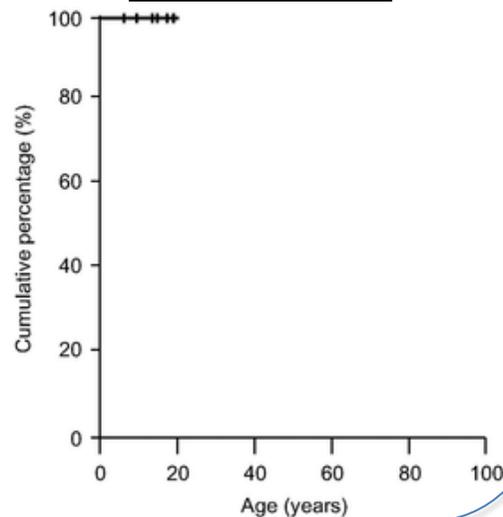
ex45-55



ex45-48



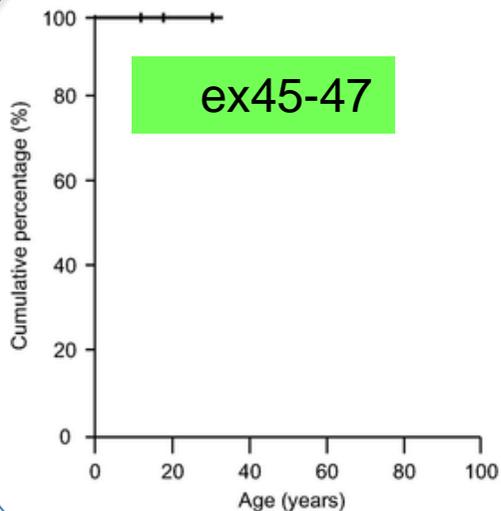
ex45-51



運動機能の低下が遅い

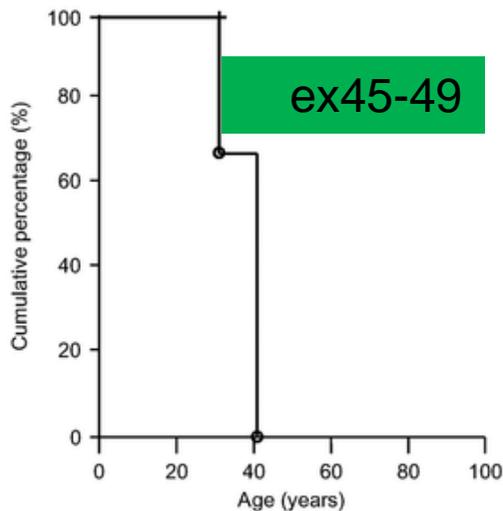
$\Delta 45-47$

ex45-47



$\Delta 45-49$

ex45-49



運動機能の低下が速い

BMDはDMDと同様にマネジメントが重要な疾患

- ✚ 早期診断された患者に対して適切な診療を提供
(遺伝カウンセリング、生活指導、心筋症のケア・治療)
 - ➡ 指定難病の中で予防医学が実践できる疾患
- ✚ 臨床医への啓発が必要

根拠が必要

BMDの自然歴調査研究

MDCTN加盟多施設共同研究としてBMDの遺伝型 - 表現型の関連の検討を元にした大規模の自然歴コホート調査研究を開始

疾患マネジメントにおけるチーム医療の重要性

✦ 多職種間、多施設間の情報共有ができる

- ・各施設、各職種の事情、問題点、考え方を知る
- ・問題症例を共有し、解決の道筋を立てられる
- ・連携が促進され、緊急時にも機能できる

✦ 診療計画の立案、実施を円滑に実践できる

✦ 他疾患への診療、ケア、療育への応用・展開 ができる

まとめ

- ✦ 長野県における多職種・多施設より成る筋ジストロフィー診療ネットワークの活動について紹介した。
- ✦ 診断の早期化が進んでおり、保護者の疾患の正しい理解と受容への対応、診療・ケアに向けた準備は必要である。
- ✦ 筋ジスは希少性疾患であるが故、世の中から隔絶されやすいため、診療・ケア上の連携、一般市民の理解、地域における支援体制の構築が重要である。